

Kleefstra 症候群

Kleefstra Syndrome

疾病簡介

Kleefstra 症候群致病原因為第 9 號染色體長臂 9q34.3 位置上發生缺失，或 EHMT1 基因突變所造成，其臨床症狀有發育遲緩、智能障礙、廣泛性肌張力低下、神經精神異常和獨特的面部外觀等。

發生率

Kleefstra 症候群的發生率低，目前全球約 100 名患者被診斷出患有該疾病。

遺傳模式

通常為自發性變異(非父母遺傳造成)居多，是由於生殖細胞(卵子或精子)形成過程中或胎兒早期發育過程，隨機發生染色體缺失或 EHMT1 基因突變而致病。患者有 50%的機率會把此變異傳給下一代，但根據文獻顯示僅有少數患者具有生殖能力。

臨床症狀

患者通常有中到重度的智能障礙並伴隨嚴重語言遲緩，兒童期肌張力低下、獨特的面部特徵(如短頭、寬額頭、眉毛形狀異常、臉緣輕度傾斜的臉裂、臉中部凹陷、耳部螺旋增厚、鼻孔短、嘴唇外翻、巨舌等)，隨著年齡增長，面部外觀會變得更粗糙，也會出現牙齒異常(如新生兒牙齒以及乳齒滯留)。另外，患者有感覺性或傳導性的聽力損失、視力障礙(遠視)、心臟缺陷，泌尿生殖系統異常、嚴重呼吸道感染、癲癇等臨床症狀。患者出生體重通常落在正常或高於範圍內，約 50%患者於兒童時期體重增加並導致肥胖。行為上會出現社交問題、睡眠障礙、刻板行為、輕度自殘和自閉症，於青少年和成年人時期可能會出現冷漠的性格。約 30%患者有癲癇、50%患者有先天性心臟異常(如心房/心室中隔缺損、法洛氏四重症、主動脈狹窄、二尖瓣主動脈瓣及肺動脈狹窄)、10~30%的患者有腎臟功能不全等問題(包括輸尿管逆流、腎積水、腎囊腫和慢性腎功能不全)、30%的男性患者有尿道下裂、隱睾症和小陰莖等生殖器官缺陷。

建議

建議由專業人員進行臨床醫學及遺傳諮詢，並進一步抽羊水進行確認。

參考資料

1. 罕見疾病一點通
2. MedlinePlus
3. GeneReviews®
4. Cytogenet Genome Res. 2018;156(3):127-133

